



:: Porfirias hepáticas agudas

Consulte también la guía de actuación de emergencia para las [porfirias cutáneas](#)

Sinónimos:

Porfiria Aguda Intermitente (PAI), Coproporfiria Hereditaria (CH), Porfiria Variegata (PV).

Definición:

Las porfirias son enfermedades metabólicas monogénicas y autosómicas vinculadas cada una a un déficit de una de las enzimas de la biosíntesis del grupo hemo. **Las porfirias agudas con sintomatología álgica abdominal y/o neuropsiquiátrica originan situaciones de urgencia graves** e incluyen:

- La Porfiria Aguda Intermitente (PAI).
- La Coproporfiria Hereditaria (CH).
- La Porfiria Variegata (PV).

La PV y la CH pueden presentar una sintomatología mixta cutánea y/o neuropsiquiátrica.

Para saber más:

[Consultar la ficha en Orphanet](#)

Menú

Ficha para los servicios de ambulancias

Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

Situaciones de urgencia

Interacciones medicamentosas

Precauciones anestésicas

Medidas complementarias y hospitalización

Donación de órganos

Números de emergencia

Documentación útil

Ficha para los servicios de ambulancias

Paciente afectado por una porfiria hepática

[Descargue el formulario de la regulación en formato PDF \(botón derecho\)](#)

Sinónimos

- Porfiria aguda intermitente, coproporfiria hereditaria, porfiria variegata

Mecanismo

- Déficit de una enzima que interviene en la síntesis del hemo

Situaciones de urgencia

- Síndrome doloroso abdominal, trastornos psiquiátricos, trastornos motores
- A veces: Hematuria: (orina en vino de Oporto) taquicardia, hipertensión arterial, hipersudoración

Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo

- Sin tratamiento de fondo

Precauciones

- - Medicamentos contraindicados: Listados en www.porphyria-europe.com y www.drugs-porphyria.org
- - Desconfiar de los signos neurológicos incluso mínimos (gravedad), de trastornos hidroelectrolíticos
- - Según las fuentes (sitios de Internet oficiales), las listas de medicamentos autorizados, inciertos o contraindicados no se pueden superponer

Particularidades de la atención médica pre-hospitalaria

- Sin urgencia vital excepto en caso de riesgo hematológico o hepático
- Contraindicación: barbitúricos, etomidata, ketamina, sulfamidas, fotosensibilizantes, etc.
- Medicamentos autorizados: morfina, fentanil, midazolam, succinilcolina, vecuronio, atracurio
- Sin tratamiento específico antes de la hospitalización
- Derivación: servicio de urgencias, reanimación en caso de signos neurológicos

Para saber más

www.orphanet-urgences.fr
www.porphyria-europe.com
www.porphyrie.net
www.drugs-porphyria.org

Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

Situaciones de urgencia

Síndrome doloroso abdominal

Evocar una crisis de porfiria hepática aguda ante un episodio doloroso abdominal intenso inexplicado: dolores intensos, de evolución continua o paroxística, difusos, sin localización predominante, asociados a dolores lumbares o a irradiaciones hacia los miembros inferiores, **náuseas y vómitos** que pueden provocar trastornos hidroelectrolíticos importantes, y un **estreñimiento** tenaz alternado, a veces, con episodios de diarrea. En 80% de los casos, se trata de una mujer joven de entre 15 y 45 años y a menudo en período premenstrual. A veces se puede constatar **mialgia, taquicardia, HTA e hipersudoración**, ocasionadas por una afección del sistema nervioso neurovegetativo.

Síndrome psiquiátrico

Es extremadamente polimorfo: puede limitarse a trastornos del estado de ánimo (irritabilidad, emotividad, un síndrome depresivo y sobre todo una mayor ansiedad). **Más raramente se transforma en un cuadro psiquiátrico agudo** (alucinaciones auditivas o visuales, desorientación, estado de confusión, arranques de delirio).

Síndrome neurológico

Raramente inaugural, la afección neurológica es con más frecuencia desencadenada o agravada por terapéuticas inadaptadas, administradas en ausencia de diagnóstico. El síndrome neurológico es muy heterogéneo y puede afectar los sistemas nerviosos periférico y/o central : **parálisis** que constituyen el rasgo dominante (paresias discretas de un pequeño grupo muscular (tales como los extensores de los dedos centrales de la mano similar a la parálisis saturnina) o parálisis ascendentes), debilidades ascendentes de los miembros con trastornos sensitivos subjetivos intensos y amiotrofia); **mialgias, paresias, crisis convulsivas** frecuentemente vinculadas a una **hiponatremia** frecuentemente vinculadas a una hiponatremia que evoca un SIADH y a menudo tratadas con barbitúricos (moléculas porfirinogénicas por excelencia). **Cualquier alteración del sistema nervioso implica la hospitalización en servicio de reanimación, ya que estas manifestaciones pueden ser fatales (afección bulbar, parálisis respiratoria) o conllevar riesgos de secuelas motrices graves.**

- **Medidas diagnósticas de urgencia**

- **Confirmar el diagnóstico:**

- Búsqueda en el servicio de urgencias de una elevación en la orina de los precursores, el ácido delta aminolevulínico ALA y el porfobilinógeno, (en esta etapa, los niveles de las porfirinas urinarias resultan inútiles). Si los precursores son normales, no se trata de una crisis de porfiria aguda y hay que buscar otra etiología. Si los precursores son muy elevados, se trata con certeza de una crisis aguda de porfiria. Si no, hay que enviar una muestra de orina por correo expreso al centro de referencia (dirección más abajo). **El diagnóstico de crisis aguda de porfiria impone la hospitalización del paciente con urgencia.**

- **Evaluar la gravedad:**

- Intensidad del síndrome doloroso abdominal
- Complicaciones neurológicas (a buscar inicialmente y a volver a evaluar cada dos días)
- Complicaciones hidroelectrolíticas (ionograma en busca de una hiponatremia tipo SIADH)

- **Explorar de urgencia:**

- Eliminar los factores desencadenantes: alcohol, estrógenos, medicamentos porfirinogénicos (listados en www.porphyrria-europe.com y www.drugs-porphyrria.org), régimen hipocalórico, desnutrición, síndrome inflamatorio, infección intercurrente, shocks emocionales, antecedentes familiares que evoquen una crisis de porfiria, etc.

- **Medidas terapéuticas inmediatas**

La crisis aguda de porfiria es una urgencia médica metabólica que debe atenderse en un medio hospitalario que disponga de un servicio de reanimación médica. Una vez evocado el diagnóstico y sin esperar el resultado de los niveles de ALA y de PBG en orina, conviene implementar en urgencias el tratamiento sintomático para evitar que ocurran complicaciones neurológicas.

- **Tratamiento sintomático:**

- Buscar y eliminar las causas desencadenantes
- Combatir el dolor: Analgésico morfínico (Morfina®: 1 inyección subcutánea cada 4 horas hasta la sedación del dolor)
- Combatir la ansiedad: Neuroléptico sedativo clorpromazina: 50-100 mg/24h o ciamemazina: 100/200 mg/24h)
- En caso de vómitos: antagonista de los receptores 5HT3 de tipo ondansetrón, Zophren®: 1 ampolla 8mg en IV lento
- Instaurar un aporte glucídico importante: (300 a 400 g/24 horas) de glucosa en perfusión bajo control estricto del ionograma sanguíneo (cuidado con los aportes en NaCl y K)

- **Tratamiento etiopatogénico:**

- Reservar para las crisis de porfiria aguda probadas biológicamente por un elevación clara de los precursores urinarios (ALA x 10 y PBG x 50 con respecto a la norma). Puede ser iniciado en urgencias o en un servicio "puerta".
- Administrar el hemo-arginato (Normosang®) 3-4 mg/kg/d durante 4 días en perfusiones intravenosas. El objetivo de este tratamiento es restaurar el grupo de hemo intracelular. Este tratamiento permite lograr una mejora espectacular en 48 a 72 horas, tanto en el aspecto clínico como biológico. La eficacia del hemo-arginato es mucho más importante cuando se utiliza en forma precoz y cuando la duración media de hospitalización es de 4 días; en cambio, en caso de complicaciones neurológicas, su eficacia es mucho más incierta y la hospitalización mucho más larga.
- Contactar con un centro de referencia.

Interacciones medicamentosas

- **La crisis aguda de porfiria a menudo es precipitada por el alcohol y la administración de medicamentos** que necesitan para ser metabolizados una inducción hepática de ciertos citocromos P450 (barbitúricos, sulfamidas, estrógeno-progestativos, etc.).
- **El listado de los medicamentos autorizados, los inciertos y los contraindicados está disponible en www.porphyria-europe.com y www.drugs-porphyria.org.**

Precauciones anestésicas

Cuando un paciente porfírico debe someterse a una intervención, es preferible que el anestesista se ponga en contacto un centro de referencia.

- **Porfirias cutáneas hepáticas bullosas (IPC, PV y CH)**

- **Anestesia peridural / raquídea: Bupivacaína (Mercaïne®) autorizada**
- **Anestesia general:** En todos los casos, el médico anestesista debe ponerse en contacto con un centro de referencia.
- **Anestesia cutánea superficial:** Bupivacaína (Mercaïne®) y crema EMLA® autorizadas.
- **Anestesia dental:** El uso de la articaína con adrenalina (Ubistésin®) está autorizado para el portador sano o el paciente de mejoría prolongada. Se realizará un control urinario al día siguiente de la intervención enviando la muestra de la primera orina de la mañana al centro de referencia. En cambio, para un paciente crónico (crisis agudas recurrentes), es conveniente consultar a un médico del centro.

Medidas complementarias y hospitalización

- **Al detectar la enfermedad se debe informar y sensibilizar a la familia, y brindarles la dirección del centro de referencia que el paciente y su familia es preferible que consulten al menos una vez.**

Donación de órganos

Pese a los pocos datos en la literatura, al tratarse de una patología metabólica hepática a veces asociada a una insuficiencia renal moderada, no parece lógico, por una cuestión de criterio, proponer un hígado o un riñón porfírico a un potencial receptor.

Números de emergencia

- **Clínico Provincial de Barcelona, C. Villarroel, 170, 08036 Barcelona.**
 - Dra Carmen Herrero Mateu, cherrero@medicina.ub.es, **+34 932275400 ext. 2619**
 - Dr Jordi To-Figueras, jtofigue@medicina.ub.es, **+34 932275400 ext. 2221,5419**
- **Laboratorio de Porfirias - Centro de Investigación Hospital Universitario 12 de Octubre – Avda de Córdoba s.n. 28041 Madrid**
 - **Integrantes:**
 - Prof. Rafael Enríquez de Salamanca Lorente (responsable clínico)
 - Dr. Antonio Fontanellas Romá
 - Lda. María García Bravo
 - Dr. Manuel Méndez Alba
 - Dra. María José Morán Jiménez
 - Dra. María de la Cruz Muñoz Rivero
 - **Tfno: +34 91 390 85 45 / +34 91 390 87 68**
 - **email:**
 - salamanca@med.ucm.es
 - enriquez@h12o.es

Documentación útil

Nordmann Y, Puy H, Deybach JV. The porphyrias. J. Hepatol., 1999, 30, 12-16.

Badminton MN, Elder GH. Management of acute and cutaneous porphyrias. Int J Clin Pract. 2002 May;54(4):272-8.

'Website of the month : European Porphyria Initiative' A.B.C. news, 2003, 484:7 :www.porphyrria-europe.com : site européen dédié aux malades porphyriques et aux médecins prenant en charge les porphyries. Orphanet Letter 2004.

Giraud C, Puy H, Gouya L, Callanquin M, Deybach JC. Hemine humaine dans le traitement des crises aiguës de porphyries hépatiques. Dossier du C.N.H.I.M., 2002, 23, 45-73.

Nordmann Y, Puy H. Humain hereditary porphyrias. Clin Chim. Acta, 2002, 325:1-17.

Deybach JC, Puy H. Acute intermittent porphyria: from clinical to molecular aspects. The Porphyrin Handbook, vol 14, chap. 86, pp 23-42 Kadish KM, Guillard R, editors; Academic Press Elsevier USA, 2003.

Deybach JC, Puy H. The Porphyrias. Conn's Current Therapy, 56th edn, section 6, chapter 122 ; Rakel RE, Bope ET editors ; WB Saunders Company Elseviere USA, 2004, 494-500.

Normann Y, Puy H. Les porphyries héréditaires humaines. Pierre Godeau - J.C. Piette - Serge Herson. Le Traité de Médecine 4ème édition, Médecine-Sciences, Flammarion, 2004, vol.1, chapitre 45, pp 252-266.

Sandberg S, Elder GH. Diagnosing acute porphyrias. Clin Chem. 2004 May;50(5):803-5.

Deybah JC, Puy H. Porphyrias. Clinical Gastroenterology and Hepatology, Part 2. chapter 116 ; Fennerty, Hawkey, Bosch, Rex and Van Dam Editors ; Elsevier Science, 2005, 2747, pp 865-872.

Badminton MN, Elder GH. Molecular mechanisms of dominant expression in porphyria. J Inher Metab Dis. 2005;28(3):277-86.

Deybach JC, Puy H. Haem biosynthesis and excretion of porphyrins. Textbook of Hepatology: from basic science to clinical practice (3rd ed), Rodès J, Benhamou JP, Blei A, Reichen J, Rizzetto M editors, Blackwell Publishing Press, 2007, section 2 pp 78-85.

Puy G, Deybach JC. Les Porphyries. Le livre de l'interne en médecine interne. L. Guillevin. Eds Flammarion Médecine-Sciences, 2007 chap. 78 pp 537-542.

Sassa S. Modern diagnosis and management of the porphyrias. Br J Haematol. 2006 Nov;135(3):281-92.

Estas recomendaciones han sido elaboradas con la colaboración del Profesor Jean-Charles DEYBACH y del Doctor Hervé PUY - Centro de referencia de porfirias (Centre français des porphyries - Service de Biochimie et Génétique moléculaire Hôpital Louis Mourier) y de los Doctores Gilles Bagou y Gaële Comte - SAMU-69 Lyon

Fecha de elaboración: 10 de julio 2007.

Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Alexion.

